



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

SÍNDROME DE SAN FILIPPO

DESCRIPCIÓN: Es un desorden degenerativo raro del sistema nervioso central que pertenece a un grupo de enfermedades genéticas conocidas como desorden lisosomal de almacenaje, también es llamado Mucopolisacaridosis tipo III, existen cuatro formas clínicas, A,B,C, D, dependiendo de cual encima este afectada. Se hereda como rasgo autosómico recesivo, la incidencia es de 1/25.000 nacimientos, afectando a los dos sexos. Los casos se diagnostican entre los dos y tres años de edad, ya que es cuando empiezan a manifestar los síntomas, ya que al nacer son bebés aparentemente normales, el tratamiento es solamente sintomático, ya que no hay actualmente tratamientos para la curación de este síndrome, los niños fallecen en la adolescencia siendo su esperanza de vida entre los 12 y 16 años

SÍNTOMAS: Durante el primer año de vida el niño empieza a manifestar un retraso en el desarrollo, posteriormente se vuelve extremadamente activo y agitado y a menudo muy difícil, duermen muy poco, y pierden el habla, en la tercera fase los niños empiezan a caerse con frecuencia y no pueden caminar necesitando una silla de ruedas, instaurándose una demencia progresiva, suelen padecer infecciones respiratorias frecuentes, diarreas, epilepsia, deformidades óseas, Sindactilia(fusión de los dedos), Microcefalia(cabeza anormalmente pequeña) Clinodactilia(arqueamiento permanente del quinto dedo), aspecto facial inusual con cejas anchas, engrosamiento del cráneo y labios gruesos. El deterioro afecta de forma diferente a los niños siendo en algunos casos más rápido que en otros

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA) ahedysia@wanadoo.es
Apartado de Correos 142
03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409